

## Kvalitetssikring af molekylærpatologiske analyser.

Denne anbefaling er udarbejdet af Udvalg for Molekylær Patologi (UMP) under Dansk Patologiselskab (DPAS).

Som et led i kvalitetssikring af molekylærpatologiske analyser anbefales det, at alle laboratorier deltager i eksterne kvalitetssikrings test med de molekylærpatologiske analyser, der anvendes til rutinemæssig diagnostik og opfølgning. UMP anbefaler deltagelse i kvalitetssikrings tests ca. en gang årligt pr. analyse.

Nedenstående tabel indeholder information om internationale kvalitetssikrings programmer, der kan anvendes til en lang række af de nuværende molekylærpatologiske analyser. Listen er ikke nødvendigvis fuldstændig.

OVERSIGT OVER KVALITETSPROGRAMMER			
UDBYDER	PROGRAMNAVN	TARGET	KOMMENTAR
ESP (EQA European Society of Pathology)	ESP Lung External Quality Assessment Scheme	hotspot varianter i EGFR	mulighed for at rapportere KRAS/NRAS/BRAF status også
	ESP Colon External Quality Assessment Scheme	hotspot varianter i KRAS/NRAS/BRAF	
	MET scheme	MET exon 14 skipping	kommer sammen med ESP lunge EQA prøver
	IQN Path cfDNA External Quality Assessment Scheme	EGFR i plasma prøver fra lungekræft pt	
	Euroclonality	IGH, TCR	
UK NEQAS Molecular Genetics	BRCA (ovarian cancer)	BRCA	somatisk og germline
	BCR-ABL1 and AML Translocation Identification	Inv16, t(8;21), t(15;17), t(9;22)	
	BCR-ABL1 kinase domain mutation status	BCR-ABL1	
	BCR-ABL1 Major Quantification	BCR-ABL1 mutation (sanger sekventering)	
	BRAF p.Val600Glu (V600E) mutation status for Hairy cell leukemia	BRAF V600E	
	Colon Cancer	KRAS, NRAS og BRAF	Der skal laves rapport på alle cases
	FLT3 mutation status	FLT3	
	GIST (geno)	KIT, PDGFRA	
	IgH/TCR Clonality status	IgH/TCR klonalitet (fragment analyse)	
	JAK2 p.Val617Phe (V617F) mutation status	JAK2 V617F	
	KIT p.Asp816Val (D816V) mutation status for mast cell disease	KIT D816V	
	Lung Cancer Sheme	EGFR, KRAS, BRAF, PIK3CA	
	Melanoma	BRAF, NRAS, KIT	
	MSI (genotyping)	Microsatellite instability	

	MMR	mismatchrepair MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	methylering i promoter-regionerne
	NPM1 mutation status	NPM1 mutationer	
	Paediatric acute leukemia translocations	multiplex for 28 translokationer	
GenQA	Lung Cancer	EGFR og BRAF	KRAS optional, samlet svar med PD-L1, Alk IHC og Alk FISH
GenQA	CNS tumor - molecular analysis	MGMT methylering og IDH1/IDH2 mutationer	også 1p/19q FISH analyse
GenQA	EuroClonality/BIOMED 2 (IgH and TCR)	IGH og TCR	
EUROCLONALITY	IG (IGHV, IGHD, IGHJ)	IG	
European research initiative on CLL	Chronic lymphocytic leukemia	TP53	
QCMD	HPV panel	HPV	
National Institute of Biological Standards and Controls, UK			
<b>Andre paneler der har været udbudt eller udbydes, men hvor der ikke deltager laboratorier</b>			
UK NEQAS	NGS Pilot Somatic		udbudt 2016 og 2017
UK NEQAS Molecular Genetics	HPV panel	HPV	har ikke været udbudt siden 2016
WHO (International HPV Reference Laboratory, Karolinska University Hospital)		HPV	

**Udarbejdet af:**

UMP, januar 2020.

Rettelser eller tilføjelser til listen kan sendes til Dorthe Ørnkov (kontakt i UMP).